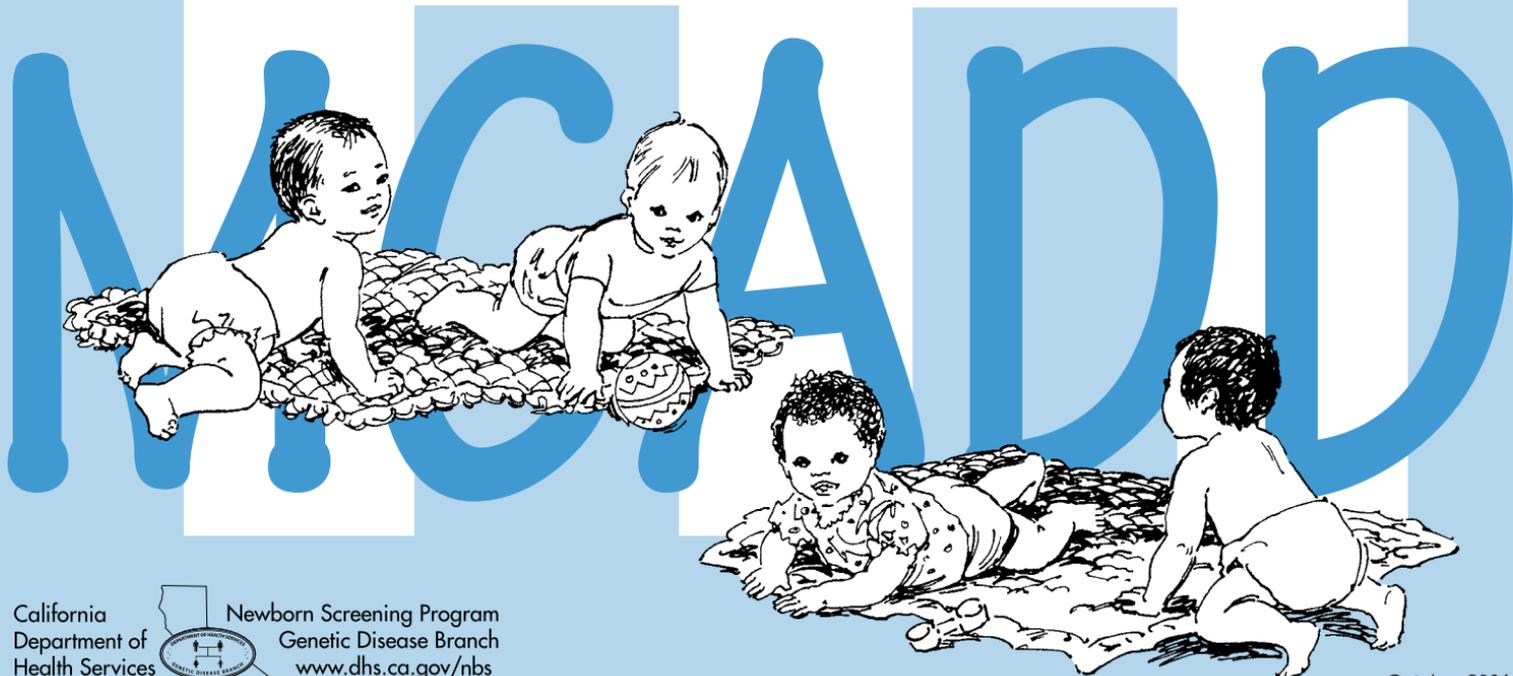


Guía Para Padres Sobre La MCADD

Deficiencia de la Deshidrogenasa Acil-CoA de Cadena Media



California
Department of
Health Services



Newborn Screening Program
Genetic Disease Branch
www.dhs.ca.gov/nbs

Octubre 2006

SPANISH

Índice

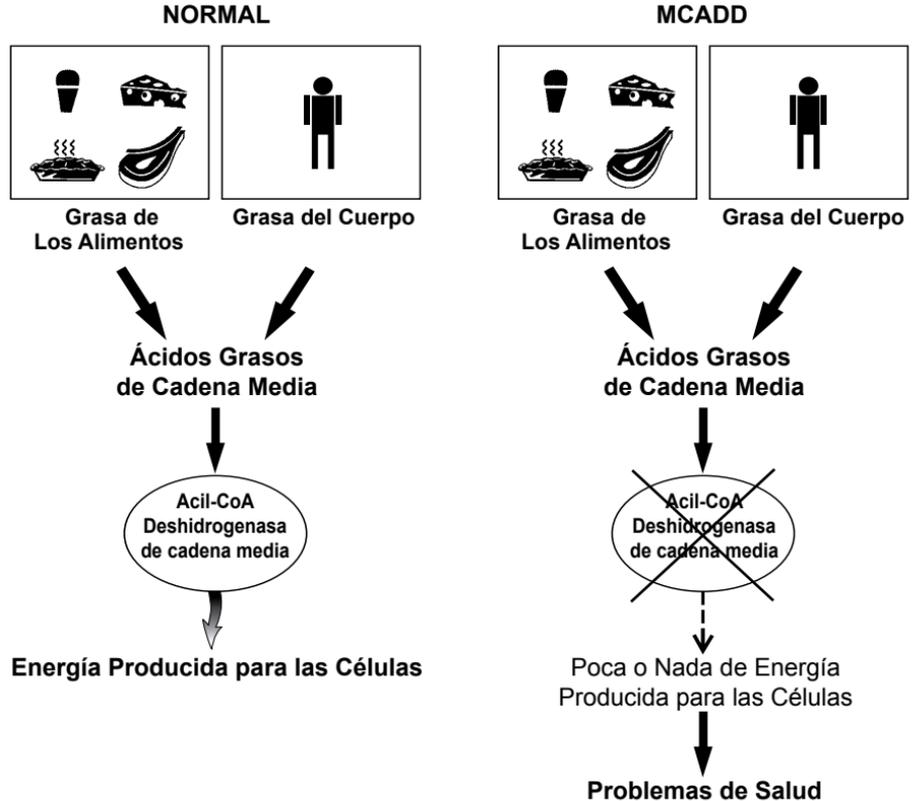
<u>Contenido</u>	<u>Página</u>
¿Qué es la MCADD?	1-5
El tratamiento de la MCADD	6-10
La herencia de la MCADD	10-12
Las pruebas de detección de la MCADD	12-15
Incidencia de la MCADD	16
Recursos	17-18
Glosario	19-24*

*Las palabras subrayadas en este folleto están definidas en el glosario

La información en este folleto es general y no tiene por objetivo ser específica para todos los niños con MCADD. Ciertos tratamientos se pueden recomendar para algunos niños, pero no para otros. Los niños con MCADD deben ser tratados por un médico especializado en enfermedades metabólicas (especialista en metabolismo), además de por su médico de atención primaria. Para obtener una lista de clínicas de metabolismo, visite nuestro sitio web, en www.dhs.ca.gov/nbs

¿Qué es la MCADD?

MCADD es la sigla en inglés para “deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media”. Es un tipo de enfermedad de la oxidación de ácidos grasos. Las personas con estas enfermedades tienen problemas en descomponer las grasas en energía para su cuerpo.



¿Qué causa la MCADD?

La MCADD ocurre cuando una enzima llamada “acil-CoA deshidrogenasa de cadena media” (MCAD) falta o no funciona correctamente. El trabajo de esta enzima es descomponer ciertas grasas en los alimentos que comemos para convertirlas en energía. También descompone la grasa ya almacenada en el cuerpo. La energía proveniente de las grasas hace que nuestro cuerpo siga funcionando cuando su principal fuente de energía, un tipo de azúcar llamado glucosa, está baja. Nuestros cuerpos dependen de la grasa cuando no comemos por algún tiempo, como cuando nos saltamos una comida o dormimos.

Cuando la enzima MCAD falta o no funciona, el cuerpo no puede usar la grasa para energía y tiene que depender únicamente de la glucosa. Aunque la glucosa es una buena fuente de energía, la cantidad que hay disponible es limitada. Una vez que usa toda la glucosa, el cuerpo trata de usar la grasa, pero sin éxito. Esto conduce a un bajo nivel de azúcar en la sangre, llamado hipoglicemia, y a la acumulación de sustancias dañinas en la sangre.

¿Qué hace que la enzima MCAD falte o no funcione correctamente?

Los genes indican al cuerpo que produzca diferentes enzimas. Las personas con MCADD tienen un par de genes que no funciona correctamente. Debido a los cambios en este par de genes, la enzima MCAD, o no funciona correctamente, o no se produce en absoluto.

¿Qué problemas ocurren si la MCADD no se trata?

La MCADD puede causar episodios de enfermedad llamados crisis metabólicas. Los niños con MCADD por lo general tienen síntomas por primera vez entre los 3 meses y los 2 años de edad. Algunos de los primeros síntomas de una crisis metabólica son sueño extremo, cambios en la conducta, irritabilidad y poco apetito. Las crisis a menudo están desencadenadas por una infección, de manera que la enfermedad puede empezar con síntomas de fiebre, diarrea y vómitos. Luego sigue el bajo nivel de azúcar en la sangre.

Si una crisis metabólica no se trata, un niño con MCADD puede tener problemas de respiración, ataques y entrar en estado de coma, que a veces pueden causar la muerte.

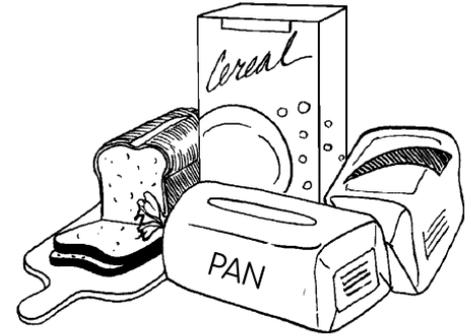
Entre episodios de crisis metabólicas, las personas con MCADD por lo general están sanas. Sin embargo, los episodios repetidos pueden causar daño cerebral permanente. Esto podrá resultar en problemas de aprendizaje, retraso mental o espasticidad.

Los síntomas a menudo ocurren después de no haber comido nada por más de unas pocas horas. Durante períodos prolongados de no comer nada, la glucosa en el cuerpo se utiliza completamente. El cuerpo entonces intenta descomponer las grasas, lo que conduce a la acumulación de sustancias dañinas en la sangre.

Puede producirse un nivel bajo de azúcar en la sangre, con o sin otros síntomas de crisis metabólica, por el solo hecho de pasar demasiado tiempo sin comer. El bajo nivel de azúcar en la sangre puede hacer que una persona se sienta débil, temblorosa o

mareada, y que tenga la piel fría y húmeda. Si no se trata, el bajo nivel de azúcar en la sangre puede conducir a un estado de coma y hasta la muerte.

El bajo nivel de azúcar en la sangre y las crisis metabólicas también tienen una mayor probabilidad de ocurrir cuando una persona con MCADD se enferma o tiene una infección. Cuando estamos enfermos, nuestros cuerpos necesitan energía adicional para luchar contra la enfermedad. Las personas con MCADD necesitan comer más alimentos con alto contenido de almidón y tomar más líquidos durante todas las enfermedades, incluso si no tienen hambre. Si no lo hacen podría producirse un bajo nivel de azúcar en la sangre o una crisis metabólica. Los niños que están enfermos a menudo no quieren comer o vomitan y no pueden retener la comida. Si no quieren o no pueden comer, tienen que ser tratados en el hospital con glucosa intravenosa para prevenir problemas.



Algunos niños con MCADD nunca tienen síntomas y sólo se descubren después de que se diagnostica a un hermano o una hermana.

¿Cómo se trata la MCADD?

El médico de atención primaria trabajará con un especialista en metabolismo para cuidar a su hijo. Es posible que su médico también sugiera que usted se reúna con un dietista familiarizado con la MCADD.

Ciertos tratamientos pueden ser aconsejables para unos niños, pero no para otros. Cuando un tratamiento es necesario, por lo general se necesita toda la vida. Las páginas siguientes describen los tratamientos que se recomiendan a menudo para niños con MCADD.



1. Evitar pasar mucho tiempo sin comer

Los bebés y los niños pequeños con MCADD necesitan comer seguido para evitar tener un bajo nivel de azúcar en la sangre o una crisis metabólica. No deben pasar más de 4 a 6 horas sin comer. Algunos bebés tienen que comer todavía más a menudo que esto. Es importante alimentar a los bebés durante la noche. Hay que despertarlos si no se despiertan solos.

Los niños pequeños con MCADD pueden necesitar comer un bocadillo con un alto contenido de almidón antes de acostarse y otro durante la noche. Pueden necesitar otro bocadillo cuando recién se levantan por la mañana. El almidón de maíz crudo mezclado con agua, leche u otra bebida es una buena fuente de energía que dura mucho tiempo. Esto se sugiere a veces para los niños mayores de un año de edad. Su dietista le puede dar otras ideas de buenos bocadillos.

Cuando están bien, la mayoría de los adolescentes y adultos con MCADD pueden pasar hasta 12 horas sin comer sin ningún problema, pero tienen que seguir los otros tratamientos toda la vida.

2. Alimentación

A veces se recomienda una alimentación con poca grasa y muchos carbohidratos. Los carbohidratos dan al cuerpo muchos tipos de azúcares que se pueden usar como energía. De hecho, la mayoría de los alimentos en la alimentación de los niños que necesitan este tratamiento deben ser carbohidratos (pan, pastas, frutas, verduras, etc.) y proteínas (carne con poca grasa y productos de la leche con poca grasa).

Pregunte a su médico si su hijo tiene que hacer algún cambio en su alimentación. Todos los cambios en la alimentación se deben hacer con el asesoramiento de un dietista.



3. L-carnitina

Es posible que la L-carnitina ayude a algunos niños. La L-carnitina es una sustancia segura y natural que ayuda a las células del cuerpo a producir energía. También ayuda al cuerpo a deshacerse de desechos dañinos.

El médico decidirá si su hijo necesita tomar L-carnitina o no. No use ningún medicamento sin consultar a su médico.

4. Llame al médico inmediatamente al primer signo de que su hijo tenga alguno de estos síntomas:

- poco apetito
- baja energía o sueño excesivo
- vómitos
- diarrea
- infección
- fiebre



¿Qué pasa cuando se trata la MCADD?

Con tratamiento a tiempo y cuidadoso, los niños con MCADD por lo general viven vidas sanas y crecen y se desarrollan normalmente. La meta del tratamiento es prevenir problemas a largo plazo. Sin embargo, es posible que los niños con crisis metabólicas repetidas tengan discapacidades del aprendizaje, espasticidad u otros efectos que les duren toda la vida.

¿Cómo se hereda la MCADD?

La MCADD afecta igualmente a los niños y a las niñas.

Todos tenemos un par de genes que producen la enzima MCAD. En los niños con MCADD ninguno de estos dos genes funciona correctamente. Estos niños heredan un gen para la enfermedad que no funciona de cada uno de sus padres. Esto se conoce como herencia autosomal recesiva.



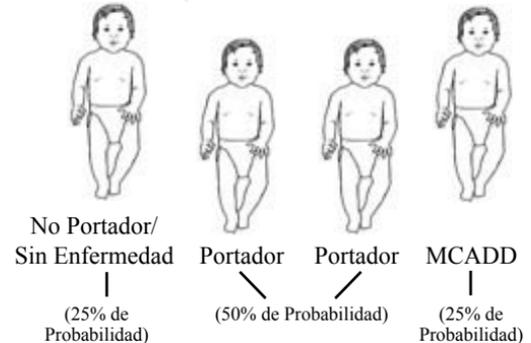
Los padres de niños con MCADD rara vez tienen la enfermedad. En lugar de ello, cada uno de los padres tiene un gen de MCADD que no funciona. Esas personas se llaman portadores. Los portadores no están afectados porque el otro gen del par funciona correctamente.

Cuando los dos padres son portadores, hay un 25% de probabilidad en cada embarazo de que el niño tenga dos genes que funcionan. Esto quiere decir que el niño no es portador y que no tiene la enfermedad. Hay una probabilidad del 50% de que el niño sea portador, igual que los padres. Hay un 25% de probabilidad de que el niño tenga MCADD.

Hay consejo genético disponible para las familias que tienen hijos con MCADD. Los consejeros genéticos pueden contestar sus preguntas sobre cómo se hereda la MCADD, las opciones en embarazos futuros y cómo hacer la prueba a otros miembros de la familia. Pida a su médico que lo remita a un consejero genético. Otros miembros de la familia

Portadora de MCADD

Portador de MCADD



Las probabilidades son aplicables a cada embarazo

también pueden preguntar sobre el consejo genético y la prueba de detección de la MCADD.

¿Hay pruebas genéticas disponibles?

Las pruebas genéticas de detección de la MCADD se hacen en una muestra de sangre. Las pruebas genéticas, también conocidas como pruebas del ADN, buscan cambios en el par de genes que causa la MCADD. Hasta un 80% de los niños con MCADD tienen un cambio genético específico en ambos genes de ese par. Un 2% de los niños afectados tienen cambios en los genes que no se pueden identificar con las pruebas disponibles actualmente. En un 18% sólo se ve el cambio en un gen con la prueba. El otro no se puede encontrar fácilmente, aunque sepamos que está presente. Estos porcentajes podrían ser diferentes en las familias no caucásicas.



No es necesario hacer una prueba del ADN para diagnosticar a su hijo. Puede ser útil para detectar portadores o para el diagnóstico prenatal.

¿Cuáles otras pruebas hay disponibles?

La MCADD también se puede confirmar, ya sea con una prueba de sangre llamada perfil de acilcarnitina o con una prueba de enzima en una muestra de piel. Hable con su médico o consejero genético si tiene alguna pregunta sobre las pruebas de la MCADD.

¿Se puede hacer la prueba durante el embarazo?

Si los resultados de las pruebas indican que pueden identificar los dos genes para MCADD de su hijo, puede hacer una prueba del ADN en embarazos futuros para determinar si el hermano o hermana también tiene MCADD. La muestra necesaria para esta prueba se obtiene por CVS o por amniocentesis.



Si no pueden identificar los dos genes para MCADD que su hijo tiene, se puede hacer una prueba de enzima durante el embarazo en células del feto. Nuevamente, la muestra necesaria para esta prueba se obtiene por CVS o por amniocentesis.

Un consejero genético puede hablar con usted sobre sus opciones y contestar sus preguntas sobre las pruebas prenatales o las pruebas que se pueden hacer al bebé después de que nazca.

¿Pueden otros miembros de la familia tener MCADD o ser portadores?

Los hermanos y las hermanas de un bebé con MCADD también tienen una probabilidad de tener MCADD, incluso si no han tenido síntomas. Es importante averiguar si otros niños en la familia tienen MCADD, porque el tratamiento temprano podría prevenir problemas de salud serios. Hable con su médico o consejero genético sobre hacer la prueba de detección de la MCADD a sus otros hijos.

Los hermanos y las hermanas que no tienen MCADD igual tienen una probabilidad de ser portadores, como sus padres. Los portadores no tienen la enfermedad y nunca se producirá.

Cada uno de los hermanos y las hermanas del padre y de la madre tiene una probabilidad del 50% de ser portadores de la MCADD. Es importante que se informe a otros miembros de la familia que ellos también podrían ser portadores. Hay una pequeña probabilidad de que ellos también estén en riesgo de tener hijos con MCADD.

Cuando se sabe que ambos padres son portadores de la MCADD o tuvieron un bebé con MCADD, hay que hacer pruebas diagnósticas de la MCADD a los bebés que nazcan después del bebé diagnosticado, además de hacerle el análisis de recién nacidos.

¿Cuántas personas tienen la MCADD?

Cerca de uno de cada 15,000 bebés en Estados Unidos nace con la MCADD.

¿Es más frecuente la MCADD en algún grupo étnico?

La MCADD ocurre con mayor frecuencia en las personas caucásicas del norte de Europa y de Estados Unidos. Cerca de 1 de cada 70 caucásicos es portador de la MCADD.

RECURSOS

Enfermedades de la Oxidación de Ácidos Grasos
Grupo de Apoyo Familiar
(Fatty Oxidation Disorders (FOD)
Family Support Group)
1559 New Garden Road, 2E
Greensboro, NC 27410
(336) 547-8682
www.fodsupport.org

Fundación Unida de Enfermedades Mitocondriales
(United Mitochondrial Disease Foundation)
8085 Saltsburg Road, Suite 201
Pittsburg, PA 15239
(412) 793-8077
www.umdf.org

Niños que Viven con Enfermedades
Metabólicas Heredadas
(Children Living with Inherited
Metabolic Diseases)
CLIMB Building
176 Nantwich Road
Crewe, CW2 6BG
United Kingdom
www.climb.org.uk

Alianza Genética
(Genetic Alliance)
4301 Connecticut Ave. NW, Suite 404
Washington, DC 20008-2369
(202) 966-5557
www.geneticalliance.org

CENTROS METABÓLICOS EN CALIFORNIA

Cedars-Sinai Medical
Center, Los Angeles
(310) 423-9914

Children's Hospital Central
California, Madera
(559) 353-6400

Children's Hospital &
Research Center, Oakland
(510) 428-3550

Children's Hospital
Los Angeles
(323) 660-2450

Children's Hospital of
Orange County, Orange
(714) 532-8852

Children's Hospital and
Health Center of San Diego
(619) 543-7800

Harbor/UCLA Medical Center
Torrance
(310) 222-3756

Kaiser Permanente - No. Cal.
(510) 752-7703

Kaiser Permanente - So. Cal.
(323) 783-6970

LAC/USC Medical Center
Los Angeles
(323) 226-3816

Lucile Salter Packard Children's
Hospital at Stanford
(650) 723-6858

Sutter Medical Center
Sacramento
(916) 733-6023

UC Davis Medical Center
(916) 734-3112

UC San Francisco Medical Center
(415) 476-2757

UCLA Medical Center
(310) 206-6581

UCI Medical Center, Orange
(714) 456-8513

GLOSARIO

ADN (DNA) - El ácido desoxirribonucleico (ADN) es una molécula que produce cromosomas. Está compuesta por cuatro unidades (llamadas bases) designadas A, T, G y C. La secuencia de las bases indica las instrucciones para producir todas las proteínas en un organismo. Las instrucciones fijadas para cada proteína son un gen. Un cambio en una de las letras del ADN que producen un gen es una mutación. En algunos casos estas mutaciones pueden alterar las instrucciones de la proteína y causar enfermedades. Todas las personas pasan sus cromosomas a sus hijos y, por lo tanto, pasan las instrucciones del ADN. Estas instrucciones son las que causan que se hereden ciertos rasgos, como el color de los ojos o del cabello.

Amniocentesis (Amniocentesis) - Una prueba que se hace durante el embarazo (por lo general entre las 16 y 20 semanas). Se usa una aguja para sacar una pequeña muestra del líquido de la bolsa alrededor del feto. La muestra se puede usar para hacer pruebas de detección de ciertas enfermedades genéticas del feto.

Ataques (Seizures) - También llamados “convulsiones”. Durante un ataque una persona pierde el conocimiento y el control de los músculos. También pueden causar movimientos involuntarios. Los ataques pueden ocurrir por muchos motivos. Algunos de ellos son enfermedades metabólicas, una crisis metabólica, lesiones cerebrales o infecciones.

Autosomal Recesiva (Autosomal recessive) - La mayoría de las enfermedades metabólicas que se pueden detectar con el análisis de recién nacidos se heredan en un patrón “autosomal recesivo”. Las enfermedades autosomales recesivas afectan igualmente a las niñas y a los niños. La herencia autosomal recesiva funciona de la siguiente manera: Todos tenemos genes con instrucciones para hacer enzimas. Dos genes (un par) son responsables de producir una enzima. Una persona con una enfermedad metabólica tiene una enzima que falta o que no funciona correctamente. El problema está causado por un par de genes “recesivos” que no están funcionando correctamente. No producen la enzima necesaria. Una persona tiene que tener dos genes “recesivos” que no funcionan para tener una enfermedad metabólica autosomal recesiva. Una persona con una enfermedad autosomal recesiva hereda un gen que no funciona de su madre y el otro de su padre. Los padres se

llaman portadores de esa enfermedad. Los padres de un niño con una enfermedad metabólica rara vez tienen la enfermedad ellos mismos. En lugar de ello, para ese par de genes, cada padre tiene uno que funciona correctamente y uno que no funciona (llamado “gen recesivo”). Las personas con un solo gen que no funciona se llaman portadoras. Si un gen del par funciona correctamente, hace el trabajo del gen recesivo que no funciona. Por lo tanto, los portadores por lo general no tienen la enfermedad.

Consejo Genético (*Genetic counseling*) - El consejo genético da a los pacientes y a sus familias educación e información sobre enfermedades de origen genético y les ayuda a tomar decisiones fundamentadas. A menudo es proporcionado por consejeros genéticos o médicos especialistas en genética con capacitación especial en enfermedades hereditarias.

Crisis Metabólica (*Metabolic crisis*) - Una enfermedad de salud seria causada por un bajo nivel de azúcar en la sangre y la acumulación de sustancias tóxicas en la sangre. Los síntomas de una crisis metabólica

son: poco apetito, náuseas, vómitos, diarrea, sueño extremo, irritabilidad y cambios en la conducta. Si no se tratan, pueden ocurrir problemas de respiración, ataques, estado de coma, y a veces hasta la muerte. Las crisis metabólicas ocurren con mayor frecuencia en las personas con ciertas enfermedades metabólicas (algunas enfermedades de la oxidación de ácidos grasos, enfermedades de los aminoácidos y enfermedades de los ácidos orgánicos). A menudo están desencadenadas por cosas como enfermedades o infecciones, pasar mucho tiempo sin comer y, en algunos casos, ejercicio físico fuerte.

CVS (CVS) - La toma de muestras de vellosidades coriónicas (chorionic villus sampling, CVS, por sus siglas en inglés) es una prueba especial que se hace a principios del embarazo (por lo general entre las 10 y 12 semanas). Se toma una pequeña muestra de la placenta para hacerle pruebas. Esta muestra se puede usar para hacer pruebas de detección de ciertas enfermedades genéticas en el feto.

Enzima (Enzyme) - Una molécula que ayuda a que ocurran reacciones químicas. Por ejemplo, las enzimas en el estómago aceleran el proceso de descomponer los alimentos. Cada enzima puede participar en muchas reacciones químicas sin cambiar ni acabarse.

Espasticidad (Spasticity) - Rigidez de los músculos y aumento de los reflejos. Está causada por un mayor tono muscular. Resulta en una rigidez anormal de los músculos.

Gen (Gene) - Un segmento de ADN que contiene las instrucciones para producir una proteína específica (o una parte de una proteína). Los genes están en los cromosomas. Los cromosomas, y los genes en esos cromosomas, se pasan de los padres a sus hijos. Los errores en el ADN que produce un gen se llaman mutaciones y pueden causar enfermedades.

Perfil de Acilcarnitina (Acylcarnitine profile) - Una prueba de sangre que se puede usar para diagnosticar ciertas enfermedades de la oxidación de ácidos grasos y de los ácidos orgánicos. Los ácidos grasos

se descomponen en sustancias llamadas acilcarnitinas. Estas sustancias después se usan para crear energía para el cuerpo. Ciertas enfermedades de la oxidación de ácidos grasos causan cambios en el patrón normal de las acilcarnitinas.

Portador (*Carrier*) - Una persona con una mutación genética en uno de sus genes que causa una enfermedad, pero que no tiene ningún síntoma de la enfermedad ella misma. La mutación a menudo es recesiva, lo que quiere decir que las dos copias del gen tienen que haber mutado para que aparezcan síntomas de enfermedad. Los portadores pueden transmitir la mutación a sus hijos y, por lo tanto, tienen una mayor probabilidad de tener un hijo con la enfermedad.

Este folleto se adaptó de materiales desarrollados por el Proyecto STAR-G, un proyecto de colaboración entre múltiples estados en el que participaron representantes del Programa de Análisis de Recién Nacidos del DHS de California, y financiado por un subsidio federal del MCH Bureau, Proyecto No. 1 H46 MC 00189-02.

RECONOCIMIENTOS

Deseamos agradecer a las siguientes personas por su ayuda en la revisión y por sus aportes en este folleto:

- Especialistas metabólicos y dietistas en los centros médicos aprobados por el Programa de Servicios para los Niños de California (CSS)
- Personal de los Centros de Servicio de la Zona de Análisis de Recién Nacidos de California
- Padres de niños con MCADD

